

氏名 吉 川 清 志

学 位 の 種 類 医 学 博 士

学 位 授 与 番 号 博乙第 2021 号

学 位 授 与 の 日 付 平成元年 6 月 30 日

学 位 授 与 の 要 件 博士の学位論文提出者（学位規則第 5 条第 2 項該当）

学 位 論 文 題 目 A Cytogenetic Study of Nonpolymalformed Patients with
Mental Retardation of Clinically Undefined Etiology : Applica-
tion of a High Resolution Banding Technique
(臨床的に原因不明で多発奇形を伴わない精神遅滞者の細胞遺伝
学的研究：高精度分染法の応用)

論 文 審 査 委 員 教授 大月三郎 教授 大田原俊輔 教授 庄盛敏廉

学 位 論 文 内 容 の 要 旨

診断技術の進歩にもかかわらず、約半数の精神遅滞の症例でその原因が不明である。臨床的に原因不明で多発奇形を示さない精神遅滞者のなかに通常の染色体分染法では検出されない微細な染色体異常が存在するかどうかを検索する目的で、これらの精神遅滞者 140 症例（男 86 例，女 54 例）についてエチデウム・ブロマイドによる高精度分染法を用いて染色体を分析した。

染色体異常は 15 症例（10.7 %）に認められた。その種類は、常染色体の部分モノソミー（5 例），均衡型相互転座（1 例），非均衡型相互転座（1 例），13/14 ロバートソン型転座（3 例），15 q テトラソミー（1 例），モザイク型 21 トリソミー（1 例），および性染色体異常（3 例）であった。部分モノソミーのうち 4 例では、欠失は微細であり、通常の分染法では検出困難であった。ロバートソン型転座例においても微細な欠失が推測され、常染色体の微細な欠失は多発奇形を示さず臨床的に原因不明の精神遅滞者のうちに発見される特異的な染色体異常であると考えられた。

以上の結果より、精神遅滞の原因究明には奇形の有無にかかわらず高精度分染法を応用した染色体分析が必要であることが示唆された。

なお、本論文は共著論文であり、共著者の協力を得て完成したものである。

論文審査の結果の要旨

本研究は原因不明で多発奇形を伴わない精神遅滞者の多数例を対象として、高精度分染法を用いて染色体を分析したものである。その結果、通常に分染法では検出されない微細な染色体異常が約10%に認められたが、特徴的な臨床症状は認められなかった。精神遅滞の原因探索上、重要な知見を得たものとして価値ある業績であると認める。

よって本研究者は医学博士の学位を得る資格があると認める。